



Ana Gómez Manrique

Impacto de la implementación del cribado combinado de trisomía 21 en la tasa de procedimientos invasivos de diagnóstico prenatal y sus repercusiones económicas

¹Gómez Manrique A, ²Ávila Padilla S, ¹Abarca Martínez LJ, ³Villalón Villarroel MC, ³García Sagredo JM, ¹Repollés Escarda M
¹Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.
²Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.
³Servicio de Genética Médica. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.
Dirección para correspondencia: agomezman@sego.es

Resumen

Objetivo: Evaluar la eficiencia del diagnóstico prenatal de síndrome de Down (trisomía 21) mediante el cribado combinado del primer trimestre.

Métodos: El cribado combinado consiste en el cálculo del riesgo de cromosomopatía fetal combinando la edad materna y marcadores bioquímicos y ecográficos en el primer trimestre de embarazo. Este método de selección de candidatas a pruebas invasivas de diagnóstico prenatal lleva cinco años en marcha en nuestro hospital. Previamente, la edad materna avanzada (≥ 35 años) era el principal criterio de selección. Se realiza un análisis económico de la implementación del cribado, comparando la relación coste-efectividad del cribado combinado y del cribado basado en la edad materna avanzada en el diagnóstico prenatal de síndrome de Down.

Resultados: Desde marzo de 2006 a diciembre de 2010 se realizó cribado combinado en 10 655 gestaciones. La tasa de detección del cribado para trisomía 21 fue del 90% (36/40) y la tasa de falsos positivos, del 3,56%. La implantación del cribado ha supuesto una reducción de amniocentesis del 70%. Cuando se analiza la relación coste-efectividad de la implementación del cribado combinado, se observa que por cada caso confirmado de trisomía 21 se invierten 16 984 €. Si el cribado estuviera basado en la edad materna avanzada (≥ 35 años), el coste sería de 42 520 €.

Conclusiones: La implementación del cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre en nuestro medio ha demostrado su eficiencia, empleando un menor número de procedimientos invasivos y consiguiendo reducir los costes económicos en el diagnóstico prenatal de síndrome de Down.

Palabras clave: Cribado prenatal de síndrome de Down, Pruebas invasivas, Costes.

Impact of the implementation of combined screening for trisomy 21 on the rate of invasive prenatal diagnostic procedures and economic implications

Abstract

Objective: To assess the efficiency of prenatal diagnosis of Down syndrome (trisomy 21) by the first-trimester combined screening.

Methods: Combined screening test allows the risk assessment for fetal chromosomal anomalies by a combination of maternal age, biochemical markers and ultrasound findings in the first trimester of pregnancy. This is the method that we are carrying out in the last five years in our hospital to select the candidates for invasive prenatal diagnostic tests. Previously, advanced maternal age (≥ 35 years) was the main criterion for selection. It performs an economic analysis of the implementation of screening, comparing the cost-effectiveness of combined screening and screening based on maternal age in prenatal diagnosis of Down syndrome.

Results: From March 2006 to December 2010, first-trimester combined screening was performed in 10 655 pregnancies. Detection rate for trisomy 21 was 90% (36/40), with a false-positive rate of 3,56%. The introduction of screening has resulted in a reduction of 70% in the number of amniocentesis performed. When analyzing the cost-effectiveness of the implementation of the combined screening, we realize that for every confirmed case of trisomy 21 are invested 16 984 €. If screening was based on advanced maternal age (≥ 35 years), the cost would be 42 520 €.

Conclusions: The implementation of the first-trimester combined screening for fetal chromosomal anomalies in our environment has proved its efficiency, using fewer invasive procedures and bringing down the economic costs in the prenatal diagnosis of Down syndrome.

Key words: Prenatal screening for Down syndrome, Invasive testing, Costs.

Introducción

La trisomía 21 es la cromosomopatía más frecuente en recién nacidos, la causa más común de retraso mental severo y es la alteración cromosómica con una supervivencia postnatal más prolongada. La sociedad demanda un diagnóstico prenatal de esta anomalía en el feto, que requiere de una técnica invasiva para la obtención de una

muestra que permita el estudio del cariotipo fetal. Los costes económicos por consumo de recursos sanitarios y el riesgo de pérdidas fetales ligadas a los procedimientos invasivos harían inaceptable la realización de amniocentesis a toda la población gestante. La identificación de gestantes con riesgo de anomalía cromosómica fetal ha sido uno de los objetivos de los controles prenatales. Durante muchos

años, la edad materna superior a 35 años fue criterio de indicación de estudio del cariotipo fetal. El aumento en la proporción de gestantes mayores de 35 años, ha llevado a la investigación de métodos de cribado más eficientes.

La implantación de nuevas tecnologías en los sistemas sanitarios conlleva repercusiones económicas, por lo que conocer su eficiencia debe ser uno de los objetivos del análisis de los procesos. En el caso de la implementación de estrategias de cribado prenatal de cromosomopatías la eficiencia se mide por: 1) el diagnóstico del mayor número de casos; 2) la disminución del número de pruebas invasivas (amniocentesis y biopsias coriales), y 3) la realización del proceso con el mínimo coste económico.

El cribado poblacional de cromosomopatías que combina la edad materna, marcadores ecográficos y marcadores bioquímicos en el primer trimestre de gestación, ha demostrado su efectividad como método de selección de gestantes con riesgo de cromosomopatía fetal, y especialmente de la trisomía 21¹.

Todas las pacientes, independientemente de la edad, pueden optar por este cribado y obtener una información individualizada del riesgo de anomalía cromosómica fetal. Es deber de todos los profesionales implicados en el proceso, conseguir un cribado accesible a toda la población gestante, con garantías de calidad y eficiente.

El objetivo del presente estudio es conocer los resultados del cribado combinado de síndrome de Down en el primer trimestre de gestación tras cinco años de implantación en el área de influencia del hospital Ramón y Cajal de Madrid (Área 4), su repercu-

sión en la disminución de pruebas invasivas de diagnóstico prenatal y sus costes económicos.

Metodología

El programa de cribado poblacional de cromosomopatías fetales mediante test combinado en primer trimestre se puso en marcha en nuestro hospital en marzo de 2006, coordinado por los Servicios de Bioquímica y Ginecología. Previamente, la selección candidatas a pruebas invasivas de diagnóstico prenatal se realizaba según el criterio de edad materna avanzada a partir de los 35 años o mediante cribado bioquímico en el segundo trimestre.

El cribado combinado del primer trimestre se realiza en nuestra área entre las semanas 11⁺⁰ y 13⁺⁶. Consiste en la combinación de la edad materna, la determinación bioquímica de proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A) y fracción libre de la gonadotropina coriónica humana (f-hCG) y la medición ecográfica de la translucencia nucal (TN) y la longitud craneocaudal (CRL). Los valores se introducen en el programa PRISCA 4.0 Typolog software, con el que se calcula el riesgo de aneuploidías.

El punto de corte utilizado para ofrecer la realización de pruebas invasivas es un riesgo estimado igual o superior a 1/270. A estas pacientes se les explica el significado del resultado del cribado y los riesgos del procedimiento invasivo, y se les proporciona el documento de consentimiento informado. La obtención del cariotipo fetal se realizó mediante amniocentesis.

Se realiza un análisis económico de la implantación del cribado en nuestro medio, basado en el método publicado por el estudio SURUSS (*the Serum*,

Urine and Ultrasound Screening Study)² y en el último informe de Evaluación de Tecnología Sanitaria del Ministerio de Sanidad y Consumo sobre el cribado prenatal de cromosomopatías³. Se analiza el coste global del programa en una población de 3500 embarazadas por año y el coste por cada caso de trisomía 21 diagnosticado. La prevalencia de trisomía 21 se establece en 30/10 000 gestaciones en base a los resultados del registro EUROCAT (*European Surveillance of Congenital Anomalies*)⁴ para poblaciones españolas. Los precios aplicados en el análisis son los publicados en el Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid (precios públicos por la prestación de servicios y actividades de naturaleza sanitaria de la Comunidad de Madrid) en 2009⁵ y los proporcionados por el Servicio de Gestión Económica del Hospital Ramón y Cajal. El precio de la determinación de los marcadores bioquímicos PAPP-A y f-hCG es de 26,6 €; el estudio del cariotipo en líquido amniótico o tejidos, 360 €; y el aborto con dilatación y legrado o aspiración, 1360 €. Se asume que: a) la medición de la translucencia nucal no encarece la evaluación prenatal habitual de la gestación dado que esta ya incluye la ecografía del primer trimestre; b) el 75% de las gestantes acuden al control de embarazo antes de la semana 13⁺⁶ y aceptan participar en el programa de cribado; c) el 95% de las gestantes con cribado que indica alto riesgo de trisomía 21, aceptan la prueba invasiva (amniocentesis); d) el 95% de las embarazadas en las que la amniocentesis confirma el diagnóstico de trisomía 21, deciden interrumpir su embarazo, y e) la prueba diagnóstica utilizada es la amniocentesis y el riesgo de pérdida fetal asociado a esta es del 0,69%.

Resultados

Desde marzo de 2006 a diciembre de 2010 se analizaron 10 655 gestaciones en las que se estudió el riesgo de aneuploidía fetal mediante cribado combinado del primer trimestre. La edad media de las gestantes es de 31,6 años. El 26,8% de las embarazadas tienen una edad igual o superior a 35 años.

Considerando el punto de corte para la indicación de una prueba invasiva un riesgo $\geq 1/270$, la tasa de cribados positivos fue del 3,89% (414/10 655) (tabla 1).

Se detectaron mediante cribado 49 anomalías cromosómicas (el 0,46% de la población estudiada), de las cuales 36 fueron trisomías 21, 4 trisomías 18, 3 trisomías 13 y 6 correspondían a otras cromosomopatías (tabla 1).

La tasa de detección del cribado para trisomía 21 fue del 90% (36/40) y la tasa de falsos positivos, del 3,56% (tabla 1). En gestantes mayores de 35 años se observó una mayor tasa de detección (96,67%) con una tasa de falsos positivos del 8,15% (tabla 2).

Durante el año 2005 (periodo anterior al establecimiento de cribado combinado), se realizaron 496 amniocentesis, la mayoría por edad materna mayor o igual a 35 años. En la figura 1 se muestra la evolución en el número de amniocentesis tras la implementación del cribado combinado del primer trimestre. En el año 2010, tras cinco años de implantación del cribado, se han realizado 148 amniocentesis, un 70% menos que en 2005. En la tabla 3 se muestran las cromosomopatías diagnosticadas, el número de amniocentesis necesarias para diagnosticar una cromosomopatía y su evolución en los últimos seis años. La tasa global de pérdida fetal tras la

Tabla 1. Cribado combinado del primer trimestre. Evolución durante los primeros cinco años de implantación

| Año | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | Total |
|--|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| Número de cribados (a) | 1124 | 2158 | 2466 | 2430 | 2477 | 10 655 |
| Índice de riesgo $\geq 1/270$ (b) | 52 | 106 | 91 | 76 | 89 | 414 |
| T21 detectados (c) | 3 | 6 | 9 | 7 | 11 | 36 |
| T21 no detectados (d) | 0 | 2 | 2 | 0 | 0 | 4 |
| Tasa de detección $c/(c+d) \times 100$ | 100% | 75% | 81,8% | 100% | 100% | 90% |
| Tasa de falsos positivos $(b-c)/(a-c-d) \times 100$ | 4,37% | 4,65% | 3,34% | 2,85% | 3,16% | 3,56% |
| Tasa de cribados positivos $(b/ax100)$ | 4,63% | 4,91% | 3,69% | 3,13% | 3,59% | 3,89% |
| Número de embarazadas con índice de riesgo $\geq 1/270$ por cada T21 detectada (b/c) | 17,33 | 17,67 | 10,11 | 10,86 | 8,09 | 11,50 |
| Edad: | | | | | | |
| < 30 años | 424 | 767 | 862 | 775 | 772 | 3600 |
| 30-35 años | 456 | 904 | 924 | 969 | 951 | 4204 |
| ≥ 35 años | 244 | 487 | 680 | 686 | 754 | 2851 |
| Edad ≥ 35 años (%) | 21,71% | 22,57% | 27,57% | 28,23% | 30,44% | 26,76% |
| Edad media (años) | 31,01 | 31,34 | 31,56 | 31,97 | 32,06 | 31,59 |
| Rango edad (años) | 16-45 | 15-44 | 14-45 | 14-45 | 15-45 | 14-45 |
| Otras anomalías cromosómicas detectadas: | | | | | | |
| Trisomía 18 | 0 | 0 | 0 | 3 | 1 | 4 |
| Trisomía 13 | 1 | 1 | 0 | 1 | 0 | 3 |
| Otras | 1 | 2 | 1 | 0 | 2 | 6 |

T21: trisomía 21.

prueba invasiva en los últimos seis años es del 0,69%.

El análisis de la relación coste-efectividad del cribado combinado del primer trimestre para trisomía 21 se muestra en la tabla 4. Para una población de 3500 embarazadas al año y una prevalencia de 30/10 000 (que es la que correspondería para la edad media materna de nuestro estudio), el número de casos de trisomía 21 sería 10,5. El 75% de estas embarazadas acudirían a consulta antes de la 13⁺⁶ semana y aceptarían el cribado (7,9). Con una tasa de detección del 90% la

prueba detectaría 7,1 casos. De estos, 6,7 (95%) aceptarían someterse a una amniocentesis y 6,4 decidirían realizar una interrupción voluntaria del embarazo (IVE). Las gestaciones no afectadas de trisomía 21 serían 3489,5. Acudirían antes de la semana 13⁺⁶ semana y aceptarían el cribado 2617. Considerando la tasa de falsos positivos de 3,6% y la aceptación de la amniocentesis en el 95% de estas mujeres, se realizarían 89 pruebas invasivas en embarazos no afectados, lo que derivaría en un total de 0,6 pérdidas fetales debidas a la técnica. El coste total del cribado combinado en nuestra pobla-

Tabla 2. Tasas de detección y falsos positivos de trisomía 21 según los grupos de edad materna

| Edad (años) | < 30 | 30-35 | N≥ 35 | Total |
|---|--------------------|---------------------|---------------------|-----------------------|
| Número de cribados (a) | N3600 | N4204 | 2851 | 10 655 |
| Índice de riesgo $\geq 1/270$ (b) | 44 | 111 | 259 | 414 |
| T21 detectados (c) | 2 | 5 | 29 | 36 |
| T21 no detectados (d) | 1 | 2 | 1 | 4 |
| Tasa de detección $c/(c+d) \times 100$ | 66,67% | 71,43% | 96,67% | 90% |
| Tasa de falsos positivos $(b-c)/(a-c-d) \times 100$ | 1,17% (42/3597) | 2,53% (106/4197) | 8,15% (230/2821) | 3,56% (378/10 615) |

T21: trisomía 21.

ción sería de 113 794 € al año. El coste por trisomía 21 confirmada resulta de dividir el coste total entre el número de casos de trisomía 21 diagnosticados, lo que hace un total de 16 984 € por caso confirmado.

En la tabla 5 se muestra el cálculo de la relación coste-efectividad de ofrecer a todas las gestantes con edad igual o superior a 35 años, independientemente del resultado del cribado, una técnica invasiva de diagnóstico prenatal para detectar trisomía 21. A estas edades la prevalencia de trisomía 21 se sitúa alrededor de 90/10 000 gestaciones. En una población de 3500 embarazadas, el 26,8% (según los datos de población gestante de

nuestro medio) serían mayores de 35 años, de ellas 8,4 estarían afectas de trisomía 21. El 75% (6,3) aceptarían hacerse la amniocentesis y 6 gestantes realizarían IVE tras la confirmación. Las gestaciones no afectadas de trisomía 21 serían 929,6. Si aceptasen la prueba invasiva el 75% de estas embarazadas, se producirían 4,8 pérdidas fetales. El coste total de esta manera de actuar sería de 267 876 € anuales y el coste por cada trisomía 21 diagnosticada, de 42 520 €.

Discusión

Las estrategias de cribado basadas en la edad materna avanzada que se

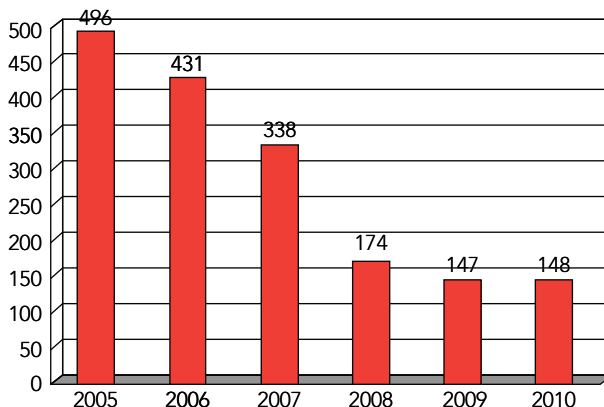


Figura 1. Número de amniocentesis realizadas durante los años 2005-2010

Tabla 3. Amniocentesis. Evolución tras cinco años de implantación del cribado combinado del primer trimestre (2006-2010)

| Año | 2005* | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | Total |
|--|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------------|
| Número de amniocentesis | 496 | 431 | 336 | 174 | 147 | 148 | |
| Cromosomopatías diagnosticadas | 12 | 16 | 12 | 12 | 13 | 17 | |
| N.º amniocentesis/cromosomopatía diagnosticada | 41,33 | 26,94 | 28,00 | 14,50 | 11,31 | 8,71 | |
| T21 diagnosticadas | 5 | 9 | 8 | 9 | 9 | 11 | |
| N.º amniocentesis/T21 diagnosticadas | 99,20 | 47,88 | 42,00 | 19,33 | 16,33 | 13,45 | |
| Abortos postamniocentesis | 3 | 3 | 2 | 1 | 1 | 2 | |
| Tasa de pérdida fetal | 0,60% | 0,70% | 0,60% | 0,57% | 0,68% | 1,35% | 0,69% |

*2005: periodo sin cribado combinado del primer trimestre.

establecieron en la década de los 70 y que fijan una edad de 35 años como criterio principal de estudio del cariotipo fetal no han demostrado validez ni eficiencia. Esta edad se escogió teniendo en cuenta el riesgo de gestación afectada por trisomía 21 y el

riesgo de pérdida fetal debida al procedimiento y porque seleccionaba sólo el 5% de la población, que representaba un porcentaje de amniocentesis que pareció razonable. En los últimos años estamos asistiendo a un retraso progresivo en la edad de

Tabla 4. Cálculo de la relación coste-efectividad del cribado combinado del primer trimestre para trisomía 21

| Afectados trisomía 21 | | | | No afectados trisomía 21 | | | |
|--|------|--------------------|-----------|--|--------|--------------------|-----------|
| Asunciones | N.º | Coste unitario (€) | Total (€) | Asunciones | N.º | Coste unitario (€) | Total (€) |
| Embarazos | 10,5 | | | Embarazos | 3489,5 | | |
| Control antes sem 13+6 y aceptan cribado 75% | 7,9 | 26,6 | 210 | Control antes sem 13+6 y aceptan cribado 75% | 2617 | 26,6 | 69 612 |
| TD 90% | 7,1 | | | TFP 3,6% | 94 | | |
| Aceptan prueba invasiva tras cribado + 95% | 6,7 | 360 | 2412 | Aceptan prueba invasiva tras cribado + 95% | 89 | 360 | 32 040 |
| IVE 95% | 6,4 | 1360 | 8704 | IVE 95% | 0 | 1360 | 0 |
| Pérdida fetal 0,69% | 0 | 1360 | 0 | Pérdida fetal 0,69% | 0,6 | 1360 | 816 |
| Subtotal | | | 11 326 | Subtotal | | | 102 468 |
| Total | | | | 113 794 €/año | | | |

T21 diagnosticadas: 6,7.

Coste T21 diagnosticada: 16 984 €.

Tabla 5. Cálculo de la relación coste-efectividad de ofrecer una técnica invasiva de diagnóstico prenatal de trisomía 21 en gestantes de 35 o más años

| Afectados trisomía 21 | | | | No afectados trisomía 21 | | | |
|------------------------------------|-----|--------------------|-----------|------------------------------------|-------|--------------------|-----------|
| Asunciones | N.º | Coste unitario (€) | Total (€) | Asunciones | N.º | Coste unitario (€) | Total (€) |
| Embarazos (edad materna ≥ 35 años) | 8,4 | | | Embarazos (edad materna ≥ 35 años) | 929,6 | | |
| Aceptan prueba invasiva 75% | 6,3 | 360 | 2268 | Aceptan prueba invasiva 75% | 697 | 360 | 250 920 |
| IVE 95% | 6 | 1360 | 8160 | IVE 95% | 0 | 1360 | 0 |
| Pérdida fetal 0,69% | 0 | 1360 | 0 | Pérdida fetal 0,69% | 4,8 | 1360 | 6528 |
| Subtotal | | | 10 428 | Subtotal | | | 257 448 |
| Total | | | | 267 876 €/año | | | |

T21 diagnosticadas: 6,3.

Coste T21 diagnosticada: 42 520 €.

maternidad que conduciría a un aumento notable en el número de técnicas invasivas en caso de mantener los antiguos criterios de edad, con el consiguiente aumento del riesgo de pérdida fetal inherente a las pruebas diagnósticas. La búsqueda de criterios de selección más eficaces es esencial para conseguir una mayor tasa de detección con un menor número de falsos positivos, que haga posible una mayor detección de cromosomopatías con un menor número de procedimientos invasivos necesarios por cada anomalía diagnosticada. El descubrimiento de marcadores bioquímicos y ecográficos de riesgo de aneuploidías y, sobre todo, el diseño de estrategias que combinan distintos criterios epidemiológicos, bioquímicos y ecográficos, hacen posible una mejor selección de gestantes candidatas a una prueba diagnóstica invasiva para el estudio del cariotipo fetal^{2,6}.

El cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre es la estrategia que ofrece una mayor precocidad y fiabilidad en la selección de pacientes de riesgo y es el método

recomendado por diversas sociedades científicas⁷⁻⁹.

Los resultados conseguidos con la implementación del cribado combinado del primer trimestre en nuestro medio nos permiten demostrar la utilidad de este método en la detección del riesgo de cromosomopatías en condiciones reales de aplicación. Tras cinco años de implantación, la tasa de detección de trisomía 21 es de un 90% para un 3,6% de falsos positivos. Estos resultados son muy similares a los observados en amplias series publicadas por grupos con más experiencia y medios^{2,6,10-12}.

La implementación del cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre y el abandono de la edad materna avanzada como criterio único para la indicación de técnicas invasivas tienen como consecuencia la disminución en el número de amniocentesis observada año tras año desde el comienzo del programa. En nuestro hospital hemos conseguido reducir en un 70% el número de amniocentesis tras cuatro años de uti-

lización del cribado. Esta reducción conlleva una disminución del número de pérdidas fetales debidas a la técnica invasiva. En cambio, aumenta la tasa de detección de cromosomopatías y especialmente de trisomía 21. Así, en el año 2005 se realizaron 99 amniocentesis por cada síndrome de Down diagnosticado y se produjo un aborto por cada dos trisomías 21 diagnosticadas. En el año 2010 se realizaron 13 amniocentesis por cada trisomía 21 y se produjo un aborto por cada cinco o seis trisomías 21 diagnosticadas.

Si se analiza el número de embarazos con índice de riesgo por encima del punto de corte en relación con el número de trisomías 21 detectadas por la aplicación del cribado se observa que en el año 2006 por cada 17 gestantes con cribado positivo se detectó 1 trisomía 21; en el año 2010, este dato se redujo a 8 gestantes por cada trisomía 21 detectada. Este aumento en la proporción de trisomías 21 diagnosticadas tras cribado positivo se debe fundamentalmente a la incorporación de las gestantes mayores de 35 años en el cribado. La edad materna es uno de los factores que se contemplan en el cálculo del riesgo mediante cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre. A mayor edad, mayor riesgo, de tal manera que la tasa de detección aumenta cuanto mayor es la edad de la madre. Es reseñable que en nuestra serie el 26,8% de las gestantes tienen 35 o más años y se observa una progresiva tendencia al aumento.

La evaluación de la relación coste-efectividad de nuestro estudio muestra unos resultados a favor del cribado. El gasto anual por la realización del cribado combinado en nuestro medio es de 113 794 €. Si se realizara amniocentesis con el criterio de edad

materna avanzada (≥ 35 años), el coste anual ascendería a 267 876 €, al que habría que sumar el derivado de ofrecer una prueba de cribado a las embarazadas menores de 35 años. Esta reducción de costes económicos se produce sin merma en la tasa de detección de síndrome de Down y se acompaña de una disminución de pérdidas fetales asociadas al procedimiento invasivo.

La introducción de nuevos procedimientos que mejoran la calidad asistencial en Medicina generalmente aumenta el gasto sanitario. La implementación del cribado combinado del primer trimestre para la detección de trisomía 21 en nuestro medio ha demostrado su eficiencia en el ahorro de gastos hospitalarios, en la capacidad de diagnóstico prenatal de síndrome de Down y en la reducción de pérdidas fetales.

Conclusiones

- La implantación del cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre en nuestro medio ha demostrado su eficacia para la detección de trisomía 21, empleando un menor número de procedimientos invasivos de diagnóstico prenatal.
- Los costes económicos derivados de la aplicación a toda la población gestante del cribado combinado son menores que el mantenimiento de un cribado basado únicamente en la edad materna.
- La tendencia es a abandonar el criterio de edad materna avanzada como indicación de amniocentesis y ofrecer de manera universal a todas las

gestantes un cribado de calidad capaz de dar una información individualizada del riesgo de anomalía cromosómica fetal.

Bibliografía

1. Nicolaidis KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011;31:7-15.
2. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the result of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). *Health Technol Asses.* 2003;7:1-77.
3. Estrada MD, Guillén M, Iruretagoiena ML, Taboada J, López de Argumedo M, Lapuente JL, et al. Descripción del estado de situación del cribado prenatal de las cromosopatías fetales más frecuentes –principalmente Síndrome de Down– en el Estado español y propuestas de mejora en la práctica clínica habitual. Madrid: Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Consumo. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques de Catalunya; 2007. Informes de Evaluación de Tecnología Sanitarias, AATRM núm. 2006/03.
4. EUROCAT (base de datos en Internet) European Surveillance of Congenital Anomalies [en línea] [actualizado el 7-12-2010] [consultado el 14-3-2011]. Disponible en: <http://www.eurocat-network.eu/ACCESSPREVALENCEDATA/PrevalenceTables>
5. Orden 629/2009, de 31 de agosto, de la Consejería de Sanidad, por la que se fijan los precios públicos por la prestación de los servicios y actividades de naturaleza sanitaria de la red de centros de la Comunidad de Madrid. Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid número 215, de 10 de septiembre de 2009.
6. Malone FD, Canick JA, Ball RM, Nyberg DA, Comstock CH, Bukowski R, et al.; First-and second-trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. *N Engl J Med.* 2005;353:2001-11.
7. Fortuny A, Gómez ML, Ortega MD, Montalvo J, Valero J, Troyano J, et al. Propuesta de *screening* combinado de cromosopatías en el primer trimestre de la gestación para todo el territorio nacional. Recomendaciones para la organización de un Servicio de Obstetricia y Ginecología. Documentos SEGO 2005.
8. Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de las anomalías cromosómicas. Protocolos Asistenciales en Obstetricia de la SEGO. Protocolo actualizado en noviembre de 2010.
9. ACOG Practice Bulletin N° 77: Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007;109:217-27.
10. Kagan KO, Etchegaray A, Zhou Y, Wright D, Nicolaidis KH. Prospective validation of first-trimester combined screening for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;34:14-8.
11. Nicolaidis KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S, Falcon O. Multi-center study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821

pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stages first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005; 25:221-6.

12. Borrell A, Casals E, Fortuny A, Goncé A, Mercadé I, Serés A, et al.

Cribado de trisomía 21 en el primer trimestre mediante test combinado de bioquímica y ecografía. Estudio prospectivo de intervención. *Prog Obstet Gynecol.* 2005; 48(5):223-30.

Gómez Manrique A, y cols. Impacto de la implementación del cribado combinado de trisomía 21 en la tasa...